



Uma publicação semanal do Grupo Brasileiro de Estudos de Tumores Hereditários

## Registro de Câncer Hereditário

Segundo Yoon e colaboradores<sup>1</sup>, em artigo publicado na *Genetics in Medicine* em 2002, a história familiar pode ser utilizada como ferramenta para identificar grupos de risco que se beneficiariam com programas de prevenção e detecção precoce de uma série de doenças crônicas, dentre elas o câncer. Isto é mais evidente quando se aborda o câncer hereditário, onde muitas vezes o diagnóstico é clínico baseado na história familiar. No número 4 da GBETH Newsletter, apresentamos como colher uma história familiar e como construir um heredograma.

A realização do heredograma é relativamente simples, mas como organizar informações sobre a história de câncer de 50, 100 famílias? Além disso, como oferecer aos pacientes portadores de câncer hereditário uma assistência familiar diferenciada? Uma das possibilidades é a criação de um registro de câncer familiar/hereditário.

O registro é definido como um local onde se arquivam dados ou uma lista de eventos ou itens. Entretanto, um registro de câncer hereditário não se restringe ao arquivamento de informações.

As funções de um registro de câncer hereditário podem ser classificadas como funções clínicas, educativas e de pesquisa.

Quadro 1. Funções de um Registro de Câncer Hereditário.

<b>Funções Clínicas</b>	<input type="checkbox"/> Manter registros familiares atualizados. <input type="checkbox"/> Orientar quanto aos exames de prevenção e detecção precoce. <input type="checkbox"/> Manter resultados dos exames realizados. <input type="checkbox"/> Oferecer aconselhamento e suporte.
<b>Funções Educativas</b>	<input type="checkbox"/> Orientar paciente e família quanto às funções do Registro. <input type="checkbox"/> Orientar como as informações serão utilizadas. <input type="checkbox"/> Orientar sobre a influência de fatores genéticos no desenvolvimento do câncer. <input type="checkbox"/> Desenvolver materiais educativos.
<b>Funções de Pesquisa</b>	<input type="checkbox"/> Gerar subsídios para pesquisas sobre os fenômenos hereditários no desenvolvimento do câncer. <input type="checkbox"/> Identificar indivíduos que possam participar de estudos de quimioprevenção.

Registro de Câncer Hereditário  
pgs 1 a 2

Experiência do Registro de Câncer Colorretal Hereditário do Hospital do Câncer  
pg 2 e 3

Resumos de Artigos "Marcador para risco de câncer colorretal" "Risco de Câncer Familiar"  
pg 4



## **GBETH Newsletter**

É uma publicação semanal distribuída aos sócios do Grupo Brasileiro de Estudos de Tumores Hereditários.

### **Sede**

R José Getúlio, 579 cjs 42/43  
Aclimação São Paulo - SP  
CEP 01503-001

### **E-mail**

gbeth2003@yahoo.com.br

**Grupo de Discussão**  
<http://br.yahoo.groups>

### **Editor**

Erika Maria M Santos

### **Diretoria Presidente**

Benedito Mauro Rossi

**Vice-Presidente**

Gilles Landman

**Diretor Científico**

Jose Cláudio C da Rocha

**Secretário Geral**

Fábio de Oliveira Ferreira

**Primeira Secretária**

Erika Maria M Santos

**Tesoureiro**

Wilson T Nakagawa

### **Conselho Científico**

Beatriz de Camargo

Maria Aparecida Nagai

Maria Isabel W Achatz

Paulo Eduardo Pizão

Samuel Aguiar Jr

### **Conselho Fiscal**

**Titulares**

André Lopes Carvalho

Gustavo Cardoso Guimarães

Stênio de Cássio Zequi

**Suplentes**

Fábio José Hadad

Mariana Morais C Tiozzi

Milena J S F L Santos

## Continuação: Registro de Câncer Hereditário

Diante de todas essas funções, para que um registro de câncer hereditário possa funcionar adequadamente são necessários alguns requisitos:

a) Recursos Humanos: a equipe de um registro deve ser multidisciplinar, sendo que deve ser designado um coordenador. O coordenador é a figura central do registro, servindo de elo de ligação entre os pacientes e os membros do registro. Este coordenador pode ser um médico, enfermeiro, biólogo ou assistente social com conhecimentos em genética do câncer.

b) Recursos materiais: o registro deve estar em local de fácil acesso. Alguns registros mantêm as informações em arquivos manuais, entretanto, o ideal é dispor de registro eletrônico. Existem softwares específicos para a confecção de heredogramas, como o Cyrillic ® ou o Progene ®.

## **Experiência do Registro de Câncer Colorretal Hereditário do Departamento de Cirurgia Pélvica do Hospital do Câncer**

O Registro de Câncer Colorretal Hereditário (RCCH) foi criado em 1992 e tem como missão: “contribuir para a redução da morbidade e da mortalidade pelo câncer colorretal através da educação de famílias sobre seus riscos e implicações; coordenar as atividades de seguimento destas famílias e gerar subsídios para pesquisas que possam contribuir para o melhor entendimento sobre a hereditariedade associada ao câncer”.

O RCCH possui as seguintes atividades:

- Identificação de famílias com suspeita de história de câncer familiar ou hereditário.
- Confecção do heredograma.
- Preenchimento dos formulários de resumo familiar e individual (registro em banco de dados).
- Acompanhamento dos pacientes e famílias.
- Atualização das informações.

### **Rotinas do RCCH**

A partir da identificação de um paciente com câncer colorretal diagnosticado abaixo dos 50 anos ou com história familiar de câncer colorretal, ou tumores relacionados às síndromes hereditárias (FAP e HNPCC), o paciente é encaminhado para a entrevista para a coleta da

da história familiar de câncer. Ao agendar a entrevista o paciente recebe um folheto com orientações sobre os objetivos da entrevista e como coletar os dados de forma a facilitar a entrevista. A entrevista tem duração mínima de 1 hora. O heredograma é registrado no programa Cyrillic 2<sup>®</sup>. Após a realização do heredograma a família é classificada em uma das nove categorias (abaixo relacionadas) de acordo com critérios pré-estabelecidos:

- Polipose Intestinal Familiar Clássica
- Polipose Não Clássica
- HNPCC Amsterdam I
- HNPCC Amsterdam II
- Critério de Bethesda
- Câncer Colorretal Familiar
- Agregação Familiar de Câncer
- Outras Hereditárias
- Não Hereditário

A partir desta classificação são realizadas as orientações aos familiares quanto aos exames de prevenção e detecção precoce. Periodicamente são atualizadas as informações relativas à história familiar e exames preventivos.

Na tabela abaixo estão apresentadas as famílias registradas quanto a classificação:

Tabela 1. Classificação das famílias registradas até dezembro de 2002 no Registro de Câncer Colorretal Hereditário.

<b>Categoria</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
HNPCC	29	12
Crítérios de Bethesda	65	26
Câncer Colorretal Familiar	60	25
Agregação Familiar de Câncer	39	16
Polipose	22	9
Outras Hereditárias	10	4
Não Hereditário	20	8
<b>Total</b>	<b>245</b>	<b>100</b>

Em 2002 foram desenvolvidos dois folhetos sobre HNPCC e FAP para distribuição à pacientes e famílias.

#### Referência bibliográfica

1. Yoon PW, Scheuner MT, Peterson-Oehlke KL et al. Can family history be used as a tool for public health and preventive medicine? **Genet Med** 2002; 4(4): 304-10.

### **Atenção**

**Na Próxima Terça-feira dia 22 de abril não haverá reunião.**

### **Programação das Próximas Reuniões**

Dia/Horário: Terças-feiras das 9 às 10 horas

Local: Sala de Reuniões da Pediatria

Hospital do Câncer

<b>Data</b>	<b>Tema</b>	<b>Coordenador</b>
29/04/2003	Carcinoma medular de tireóide	Dr André L Carvalho
06/05/2003	Neoplasia Endócrina Múltipla 1	Dr Gustavo C Guimarães

---

# Resumo de Artigo: Marcador para risco de câncer colorretal

---

## Loss of IGF2 imprinting: a potential marker of colorectal cancer risk.

Science 2003 Mar 14;299(5613):1753-5

**Cui H, Cruz-Correa M, Giardiello FM, Hutcheon DF, Kafonek DR, Brandenburg S, Wu Y, He X, Powe NR, Feinberg AP.**

Department of Medicine, Johns Hopkins University School of Medicine, 1064 Ross Building, 720 Rutland Avenue, Baltimore, MD 21205, USA.

Loss of imprinting (LOI), an epigenetic alteration affecting the insulin-like growth factor II gene (IGF2), is found in normal colonic mucosa of about 30% of colorectal cancer (CRC) patients, but it is found in only 10% of healthy individuals. In a pilot study to investigate the utility of LOI as a marker of CRC risk, we evaluated 172 patients at a colonoscopy clinic. The adjusted odds ratio for LOI in lymphocytes was 5.15 for patients with a positive family history [95% confidence interval (95% CI), 1.70 to 16.96; probability  $P = 0.002$ ], 3.46 for patients with adenomas (95% CI, 1.14 to 11.37;  $P = 0.026$ ), and 21.7 for patients with CRC (95% CI, 3.48 to 153.6;  $P = 0.0005$ ). LOI can be assayed with a DNA-based blood test, and it may be a valuable predictive marker of an individual's risk for CRC.

---

# Resumo de Artigo: Risco de câncer familiar

---

## Familial risk of cancer by site and histopathology.

Int J Cancer 2003 Jan 1;103(1):105-9

**Hemminki K, Li X.**

Department of Biosciences, Karolinska Institute, Huddinge, Sweden. Kari.Hemminki@cnt.ki.se

Familial risks for histopathology-specific cancers have not been determined. We used the nationwide Swedish Family-Cancer Database on 10.2 million individuals and 1 million tumors to calculate standardized incidence ratios (SIRs) for familial cancers of specific histology and morphology among 0- to 66-year-old offspring. We used histology codes for both offspring and parents, but because of the limited number of cases, the morphology-specific classification could be used only for offspring by all site-specific cancers in parents, resulting in inflated risk estimates. A number of novel findings emerged in the histopathology-specific analysis of familial risks, in addition to some known associations. Overall, specific histology showed an SIR of 2.07 for all cancers compared to an SIR of 2.00 for any histology. However, the small effect was due to breast and prostate cancers, which showed a negligible effect of specific histology. Familial risks of over 4.0 were found for serous papillary cystadenocarcinoma of the ovary, papillary thyroid cancer and low-grade astrocytoma. Familial risks of over 3.0 were found for signet-ring gastric cancer, various forms of ovarian cancer and squamous cell skin cancer. Also noteworthy were familial risks of hepatocellular carcinoma (2.48), pancreatic adenocarcinoma (1.92), large cell carcinoma and adenocarcinoma of the lung (2.29 and 2.18, respectively) and clear cell carcinoma of the kidney (2.73). Many of the findings were novel and could be revealed only by applying codes for specific histopathology. These data call for a closer description of familial aggregations and probing for the underlying genetic mechanisms. Copyright 2002 Wiley-Liss, Inc.